الاضطرابات الصبغية و جيناتها

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
اضطراب فرط التصبغ			
خلقي			
	كروموسوم q21.1-q22.34	انتشار النمش دون وجود تشوهات غير جلدية	العدس المعمم
بروتين فوسفاتيز التيروزين ، نوع غير مستقبلات 11	PTPN11	النمش المتعدد ، تشوهات القلب الخلقية ، فرط ضغط العين ، وتأخر النمو	متلازمة ليوبارد
بروتين كيناز وحدة فرعية تنظيمية α1	PRKAR1A	متلازمة الأورام المتعددة التي تتميز بتصبغ الجلد المتقطع ، وأورام القلب والأورام المخاطية الأخرى ، وأورام الغدد الصماء ، والأورام الشفانية الصباغية الصدامية	مجمع كارني
سيرين / ثريونين كيناز 11	STK11 / LKB1	صبغات على الشفاه ومنطقة الراحي الاخمص	متلازمة بوتز جيغرز

آحرى

وحمة خلايا الوحمة ، وحمة سبيتز ، وحمة نيفوس ، وحمة زرقاء ، وحمة أوتا ، وتجلط جلدي ، وحمة إيتو ، وبقع منغولية ، وإيفيليس ، وأكروبيجمينتيو شبكي ، وسبيتزنبيغنت / تصبغ ، والعدس النمطي الموروث ، ومتلازمة لوجير - هونزيكر ، كندا

مكتسب

العامل المثبط Wnt-1 / Wnt والجينات المرتبطة بعملية التمثيل الغذائي للدهون	WIF-1وغيرها	فرط تصبغ ملار بني متماثل	الكلف / الكلف

آحري

النمش الخرف / النمشة ، دباغة ريبل ، بقعة شفتية صباغية ، صباغ القضيب / الفرج المهبلي ، داء الكريات الحمر الجريبي الظاهري (كيتامورا) ، تصبغ بتالويدات أكتينيكا ، تصبغ ما بعد الالتهاب ، خطوط التصبغ الكيميائي / الدوائي ، ترسيم المواد الصباغية

فرط التصبغ المرتبط باضطرابات جهازية وغيرها

الشرى الصباغي	KITوغيرها	علامة داريير	كثرة الخلايا البدينة
بروتين منشط RAS GTPase ؛ نيوروفيبرومين 1	NF1	الورم الليفي العصبي وبقع القهوة بالحليب / مرض فون ريكلينغهاوزن	الورم العصبي الليفي من النوع 1

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
مستقبلات نووية ملزمة بروتين مجال SET 1	NSD1	طول القامة وعمر العظام المتقدم وتشوهات الوجه النموذجية وتأخر النمو	متلازمة سوتوس
عامل نمو بطانة الأوعية الدموية وعوامل تكوين الأوعية	VEGFوغيرها	اعتلال الأعصاب ، تضخم الأعضاء ، اعتلال الغدد الصماء ، البروتين M، وتغيرات الجلد	متلازمةPOEMS
كاسيت ربط ATP ، الفئة الفرعية C ، العضو 9	ABCC9	فرط الشعر ، العملقة ، خلل التنسج العظمي الغضروفي ، وضخم القلب	متلازمة كانتو
بروتين ربط النوكليوتيدات الجوانين ، تحفيز / α بروتين G التحفيزي	GNAS	الثالوث السريري لخلل التنسج الليفي للعظام ، وبقع الجلد بالحليب ، والبلوغ المبكر	متلازمة ماكيون أولبرايت
عائلة RecQ هيليكاس	BLM	الحساسية للضوء وزيادة خطر الإصابة بالأورام الخبيثة	متلازمة بلوم

آحرى

متلازمة نايجيلي ، متلازمة واتسون ، اضطرابات التمثيل الغذائي / الإنزيم ، اضطرابات الغدد الصماء ، اضطرابات التغذية ، أمراض الكولاجين ، اختلال وظائف الكبد ، اختلال وظائف الكلى ، الأمراض المعدية

اضطراب نقص التصبغ

خلقي

مستقبل مقترن بالبروتين G (GPR143)؛ نقل إشارة التولد الحيوي الميلانوسوم	TYR GPR143		المهق العيني الجلدي من النوع 1
نشوء الميلانوسوم وحجمه	OCA2	نقص تصبغ ، رأرأة	المهق العيني الجلدي من النوع 2
إنزيم الميلانوسومات عامل استقرار	TYRP1		المهق العيني الجلدي من النوع 3
ناقل المذاب سُمي سابقًا على أنه بروتين ناقل مرتبط بالغشاء (MATP)	SLC45A2		المهق الجلدي نوع 4
بروتين الغشاء التكوين الحيوي للعضيات وحجمها	HPS1	نقص التصبغ ، النزيف الناجم عن قلة الصفيحات	متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 1
β3وحدة فرعية لمركب بروتين المحول 3 ؛ توجيه البروتين العضوي	AP3B1		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 2
التولد الحيوي للعضيات	HPS3		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
			النوع 3
التكوين الحيوي للعضيات وحجمها	HPS4		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 4
التكاثر الحيوي لمجمع العضيات المرتبطة بالليزوزوم -2	HPS5		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 5
التكاثر الحيوي لمجمع العضيات المرتبطة بالليزوزوم -2	HPS6		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 6
Dysbindin، مكون من التكوين الحيوي لمجمع العضيات المرتبطة باللايسوزوم -1(BLOC1)	DTNBP1		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 7
مكون من مجمع نقل البروتين BLOC1	BLOC1S3		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 8
التحام الحويصلة والاندماج	PLDN		متلازمة هيرمانسكي بودلاك من النوع 9
التكوُّن الحيوي للعضيات وحجمها ؛ بروتين الغشاء	LYST	نقص التصبغ ، عدوى ناجمة عن نقص المناعة	متلازمة شدياق هيغاشي
نقل الميلانوسوم نوع الميوسين / Va مخفف الفئران	MYO5A	نقص التصبغ ، تضخم الكبد والطحال ، قلة الكريات الشاملة ، الاضطراب المناعي ، واضطرابات الجهاز العصبي المركزي	متلازمة Griscelli من النوع 1
نقل الميلانوسوم البروتين المرتبط بـ RAS / فئران أشين	RAB27A		متلازمة Griscelli من النوع 2
نقل الميلانوسوم الميلانوفيلين / الفئران الرصاصية	MLPH		متلازمة Griscelli من النوع 3
هيدروكسيلاز فينيل ألانين	الهيئة العامة للإسكان	نقص هيدروكسيلاز فينيل ألانين	بيلة فينيل كيتون
مستقبلات SCF ؛ مطلوب للبقاء على قيد الحياة الخلايا الصباغية والتوجيه	عدة	بقع بيضاء ، تضخم القولون ، وغيرها من عيوب القمة العصبية	Piebaldism
عنصر الاستنساخ؛ تطوير الأنبوب العصبي	PAX3	بقع بيضاء وعيون صغيرة أو غائبة	متلازمة Waardenburg من النوع 1 و 3
عنصر الاستنساخ؛ المنظم الرئيسي لعامل نسخ نسب الخلايا الصباغية	MITF SNAI2	بقع بيضاء ، حريق في الرأس ، بشرة وجلد شاحبين ، قمة عصبية ، وعيوب أعضاء أخرى	متلازمة Waardenburg من النوع 2

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
عامل نمو الخلايا الصباغية / الأرومة العصبية والتمايز ؛ عنصر الاستنساخ	EDN3 SOX10	بقع بيضاء ، تضخم القولون ، وغيرها من عيوب القمة العصبية	متلازمة – Waardenburg Shah
	ازدواجية Xp11.3-p11.4 وتعطيل X العشوائي	نقص التصبغ على طول خطوط Blaschko / الاضطرابات العصبية	Hypomelanosisفي إيتو
مستقبلات الإندوثيلين ب	EDNRB	بقع بيضاء ، تضخم القولون ، وغيرها من عيوب القمة العصبية	مرض هيرشسبرونج من النوع 2
البروتين خارج الخلية المرتبط بالتفاعلات الظهارية - اللحمية المتوسطة	FREM2	صغر العين / قلة العين ، بقع متغيرة اللون أو فرو أبيض	متلازمة فريزر
Phosphatidylinositol- (3،5) -bisphosphatase 5-phosphatase؛ أواخر محور الجسيم الجسيمي	الشكل 4	الجلد الباهت ، الثعلبة ، الميلانوزومات المتكتلة ، والآثار المناعية	مرض شاركو - ماري - الأسنان من النوع J4
ATPase، بولي ببتيد ألفا الناقل للنحاس	ATP7A	اضطرابات نقل النحاس ، الشعر الخشن	مرض مينكس
ATPase، عديد ببتيد ينقل النحاس	ATP7B	اضطرابات نقل النحاس ، الشعر الخشن	مرض ويلسون
Cystinosin، cysteine / H + symporter، الذي يصدر السيستين من الجسيمات الحالة	CTNS	اختلالات الأعضاء المتعددة الناتجة عن تراكم بلورات السيستين	داء السيستين

آحرى

متلازمة Cross – McKusick – Breen وnevus depigmentosus

مكتسب

عائلة NLR، مجال pyrin يحتوي على 1 / جزيئات من الدرجة الأولى معقدة التوافق النسيجي وجزيئات من الدرجة الثانية / بروتين فوسفاتيز التيروزين ، مجال غير مستقبِل من النوع 22 LIM / يحتوي على شريك نقل مفضل في الورم الشحمي / ubiquitinالمرتبط ومجال SH3 الذي يحتوي على A / C1q والورم-بروتين 6 المرتبط بعامل النخر /	NALP1 MHCI MHCII PTPN22 LPP IL2RA UBASH3A C1QTNF6 RERE GZMB FOXP1	آفات ناقصة الصباغ تمامًا في مرحلة البدء وفتحات مصطبغة لبصيلات الشعر في مرحلة التعافي وحواف مفرطة التصبغ محاطة بالآفة في مرحلة مستقرة /	-البهاق

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
تكرارات ثنائي ببتيد حمض الأرجينين-الجلوتاميك / جرانزيم ب	CCR6وغيرها	مستعصية	
موضع الجين HLA-D بما في ذلك HLA-DRB1و DR1 و DR4 و DQA1و-DQB1 / interleukin-17	HLA-D IL17 وغيرها	التهاب القزحية الحبيبي الثنائي والمزمن والمنتشر مع شلل الأطفال والبهاق والجهاز العصبي المركزي والعلامات السمعية	مرض فوغت كوياناجي هارادا

آحرى

وحمة السوتون / الظاهرة ، نقص التصبغ الناجم عن الأورام الخبيثة ، نقص التصبغ التالي للالتهاب ، النخالية ألبا ، الكيميائيات الجلدية للشيخوخة / ابيضاض الجلد الناجم عن الأدوية

نقص التصبغ المرتبط باضطرابات جهازية وغيرها

ترنح توسع الشعيرات المتحور ، الاستجابة لتلف الحمض النووي ، تحويل الإشارة ، والتحكم في دورة الخلية	ماكينة الصراف الآلي	الاستعداد للسرطان والاضطرابات التنكسية العصبية	ترنح توسع الشعيرات
عنصر الاستنساخ؛ المنظم الرئيسي لنسب الخلايا الصباغية	MITF	الصمم الخلقي العميق ونقص التصبغ المعمم	متلازمة تيتز
توبرين وهامارتين	mTOR	نوبات ، تخلف عقلي ، ورم ليفي وعائي جلدي / تطور أورام عقيمة متعددة / لطاخة أوراق الرماد	التصلب الحدبي
متلازمة فيرنر RecQ تشبه الهليكاز	WRN	ظهور متلازمة بروجيرويد القطعية عند البالغين	فيرنر سينديروم

آحرى

متلازمة الزاندريني ، متلازمة بريوس ، متلازمة توتموند طومسون ، الأمراض المعدية

اضطراب فرط التصبغ المختلط

خلقي

العامل النووي κ B -الأساسي المغير / المانع لـ κ مُحسِّن الجين متعدد الببتيد الخفيف في الخلايا البائية ، كينازγ	نيموIKBKG /	أربع مراحل: حويصلات ، آفات ثؤلولية ، فرط تصبغ ، ونقص تصبغ	سلس البول الصباغي
أدينوزين ديميناس مزدوج تقطعت بهم السبل من الحمض النووي الريبي	ADAR1	مزيج من لطاخات مفرطة التصبغ ونقص التصبغ موزعة على الوجه والجوانب الظهرية للأطراف	Dyschromatosis symmetricaوراثية

آلية (آليات) العمل	مكان	وصف موجز للمرض	مرض تمثيلي
جفاف الجلد المصطبغ من النوع أ	XPA	التسرطن المستحث بالأشعة فوق البنفسجية	جفاف الجلد المصطبغ من النوع أ
مجموعة تكميلية لإصلاح الختان 3 ؛ إصلاح ختان النوكليوتيدات(NER)	ERCC3		جفاف الجلد المصطبغ من النوع ب
جفاف الجلد المصطبغ من النوع.C	XPC		جفاف الجلد المصطبغ من النوع C.
مجموعة التكميلية المتصالبة لإصلاح الختان 2 ؛ إصلاح ختان النوكليوتيدات (NER)	ERCC2		جفاف الجلد المصطبغ من النوع D.
بروتين ربط الحمض النووي مزدوج الشريطة 2	DDB2		جفاف الجلد المصطبغ من النوع E.
مجموعة التكميلية المتصالبة لإصلاح الختان 4 ؛ إصلاح ختان النوكليوتيدات (NER)	ERCC4		جفاف الجلد المصطبغ من النوع F
مجموعة التكميلية المتصالبة لإصلاح الختان 5 ؛ إصلاح ختان النوكليوتيدات (NER)	ERCC5		جفاف الجلد المصطبغ من النوع G
بوليميراز DNA) موجه (، η RAD 30)متعلق(	POLH		جفاف الجلد المصطبغ من النوع الخامس
مكتسب			Photoleukomelanoderma ، الاضطرابات الناجمة عن المخدرات